

## ***Sitrülinemi Hastasında Meckel Divertikül Perforasyonu*** ***Swallowing Meckel Diverticulum Perforation in a Citrullinemia Patient***

Bartu Badak, Necdet Fatih Yaşar, Enver İhtiyar  
Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Genel Cerrahi Anabilim Dalı, Eskişehir, Türkiye

**Özet:** Sitrülinemi, argininosüksinik asit sentetaz eksikliğinin neden olduğu üre siklus bozukluklarından birisidir. Nadir görülür ve otozomal resesif geçişlidir. Kusma, karın ağrısı, beslenme güçlüğü, uykuya eğilim, apne, hipotoni, stupor ve komaya kadar ilerleyebilen ve ölümlü sonuçlanabilen bir hastalıktır. Meckel divertikülü; omfalomezenterik kanalın kapanmamasından kaynaklanan gastrointestinal sistemin en sık görülen konjenital anomalisidir. Nadir olarak radyolojik görüntüleme ve laparotomi esnasında saptanabilmektedir. Sadece komplikasyon geliştiğinde bulgu vermektedir. Biz burada sitrülinemi hastası olduğu bilinen meckel divertikül perforasyonu olgusunu ele aldık.

**Anahtar Kelimeler:** Sitrülinemi, Meckel Divertikülü, Siklus

Badak B. Yaşar Fatih Necdet. İhtiyar E. (2017) Sitrülinemi Hastasında Meckel Divertikül Perforasyonu *Osmangazi Tıp Dergisi*, 39(1), 86-89. doi: 10.20515/otd.64429

**Abstract:** Citrullinemia is one of the urea cycle disorders, caused by argininosuccinic acid synthetase deficiency. It's rarely seen and autonomic recessive disorder. Citrullinemia presents a fatal course with vomiting, stomachache, feeding difficulty, lethargy, apnea, hypotonia, stupor and coma. Meckel's diverticulum results from incomplete closure of the omphalomesenteric duct and is the most common congenital anomaly of the gastrointestinal system. It could be found rarely by radiodiagnostic investigations or during laparotomy. It can be symptomatic only when a complication develops. We report a citrullinemia patient with meckel diverticulum perforation.

**Keywords:** Citrullinemia, Meckel Diverticulum, Cyclus

Badak B. Yaşar Fatih Necdet. İhtiyar E. Swallowing Meckel Diverticulum Perforation In A Citrullinemia Patient, *Osmangazi Journal of Medicine*, 39(1), 86-89. doi: 10.20515/otd.64429

## 1. Giriş

Yenidoğan döneminde başlayan üre döngüsü bozukluklarından biri olan sitrülünemi; arjininosüksinik asid sentetaz enzim eksikliği , üre siklus bozukluklarının en ağır formudur (1). Nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır(2). Yenidoğan döneminde ölümcül hastalık tablosundan çocukluk çağı ve erişkinlerde hafif bulgulara kadar değişen farklı klinik tablolarla karşımıza çıkmaktadır (3). Tanısı amonyak, sitrüllin, glutamin ve orotik asit düzeylerinin kan, plazma ve idrardaki değerlerindeki artışı ile konmaktadır (4).

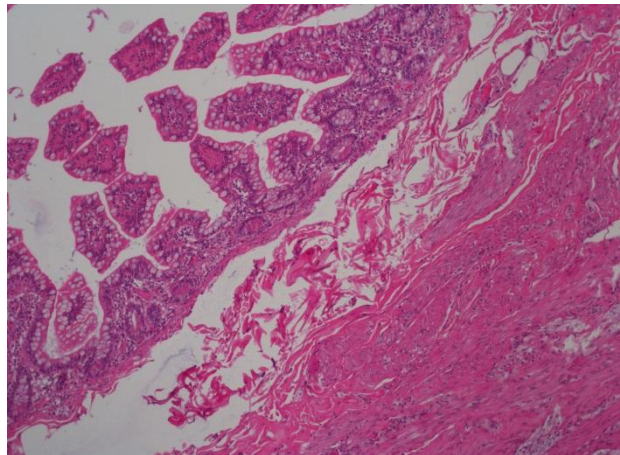
Meckel divertikülü ise omfalomezenterik kanalın kapanmamasından kaynaklanan gastrointestinal sistemin en sık görülen konjenital anomalisidir(5). Meckel divertikülü bir ileum ansının antimezenterik kısmına yerleşen ve bağırsak katlarının tamamını içeren gerçek divertiküldür(6). Gastrointestinal sistemin en sık görülen doğumsal anomalisidir(7). Tanısı genellikle radyolojik görüntüleme esnasında veya laparotomi esnasında tesadüfi olarak saptanan meckel divertikülü tıkanıklık, kanama, divertikülit, invajinasyon ve perforasyon gibi komplikasyonlar gelişmediği takdirde semptomsuz olarak seyreder(8).

Bu sunumda biz karın ağrısı nedenli acil servise başvuran ve sitrülünemi hastası olduğu bilinen hastanın operasyona alınması ve eksplorasyon bulgusu olarak meckel

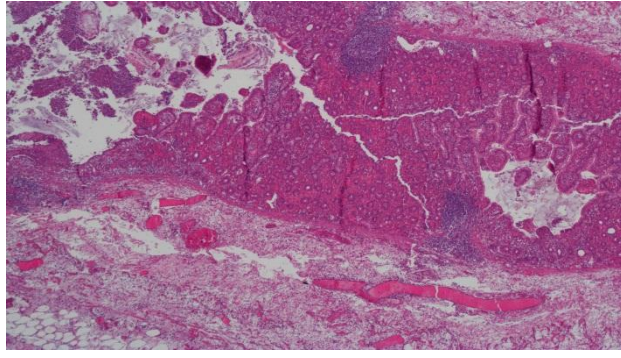
divertikül perforasyonu tespit edilmesi vakasını sunduk.

## 2. Olgu

22 yaşında erkek hasta karın ağrısı nedenli acil servise başvurdu. Hastanın yapılan muayenesinde sağ alt kadranda hassasiyet, defans ve rebound pozitif olması, beyaz küre değerinin 15200 saptanması ve etyolojiye yönelik yapılan tüm abdomen ultrasonografi incelemede sağ alt kadranda çekumdan çıkan proksimal çapı 6 mm ölçülen apendiks izlenmesi üzerine hasta operasyona hazırlandı. Hastadan alınan anamnezde hastanın karın ağrılarının yaklaşık 5 yıldır mevcut olduğu ve son 1 haftada şiddetlenmesi üzerine acil servise başvurduğu anlaşıldı. Hastanın sitrülünemi hastası olduğu alınan öyküde öğrenildi. Tedavi olarak sodyum benzoat ve arjinin tedavisi almaktaydı. Operasyona alınan hastaya yapılan eksplorasyonda apendiks dokusunun normal olduğu ancak ileoçekal valve yaklaşık 40 cm mesafe uzaklıkta meckel divertikül perforasyonu mevcut olduğu görüldü. Divertikül tabanının dar olması sebebiyle (0,7cm) hastaya ileum divertikül tabanı wedge rezeksiyon ve primer onarım işlemleri uygulandı. Ameliyat sonrası çocuk metabolizma hastalıkları bölümü ile de konsulte edilen hasta 3. günde şifa ile taburcu edildi.



**Resim 1.** Meckel divertikülü



**Resim 2.** *Perfore alan*

### 3. Tartışma

1962 yılında Mc Murray ve arkadaşları tarafından tanımlanan sitrülinemi argininosüksinik asit sentetaz eksikliğine bağlı olarak üre metabolizmasındaki bozukluğun yol açtığı otozomal resesif geçişli doğumsal acil medikal tedavi gerektiren bir hastalıktır(9). Enzim anormalliklerine göre veya başlangıç dönemlerine göre üçer klinik formda incelenmektedir. Başlangıç dönemi sınıflaması neonatal, infantil ve erişkin dönem olarak sınıflanırken, enzim anormallik sınıflaması kinetik bozukluk, azalmış enzim düzeyi ve ölçülemeyen düzeyde enzim olmak üzere üç gruba ayrılır(10). Otozomal resesif geçiş özellikleri gösteren bu hastalığa ASS1 ve SLC25A13 gen mutasyonlarının sebep olduğu söylenmektedir(1). Neonatal formu çok nadir görülmekle beraber akut ataklarla ölüme sebep olabilmektedir. Sitrülinemi diğer enzim defektlerinden azalmış arjinin düzeyleri ve belirgin olarak azalmış sitrülin seviyeleri ile ayrılır(1). Neonatal formda akut prezentasyon doğumla beraber ilk saatlerde veya ilk birkaç günde progresif nörolojik defisitlerle kendini gösterir. Sitrülinemi semptomları neonatal dönemdeki septisemi veya iskemik ensefalopati semptomları ile karışabilmektedir. Prognoz tamamen erken tanı ve tedaviye bağlıdır. Erken tanı hayat kurtarıcı olabilmektedir. Ayırıcı tanıda özellikle metabolik tetkikler ( idrar organik asit analizi, idrar ve plazma aminoasit analizleri) önem taşımaktadır(12). Koryonik doku ve aminoasit kültürlerinde ASS aktivitesinin ölçülmesiyle hastalığın prenatal tanısı konulabilir(9). Komplikasyonlar serebral ödem, artmış intrakranial basınç artışı, herniasyon ve hiperamonyemiye bağlı koma olarak göze çarpmaktadır(12). Bu

hastalara uzun dönemde düşük proteinli diyet ve ajinin desteği verilmelidir(13).

Meckel divertikülü ise omfalomezenterik kanalın kapanmamasından kaynaklanan gastrointestinal sistemin en sık görülen konjenital anomalisidir. Nadir olarak radyolojik görüntüleme ve laparotomi esnasında saptanabilmektedir. Sadece komplikasyon geliştiğinde bulgu vermektedir. Meckel divertikülünün yaygın bir adı da 'ikiler hastalığı'dır. Çünkü toplumda görülme oranı yaklaşık %2'dir ve erkek/kız oranı 2:1 olarak belirtilmektedir. Yerleşim yeri sıklıkla ileoçekal valvden 2 feet proksimaldedir. Genellikle gastrik ve pankreatik olarak 2 heterotipik doku içerir. Kanama ve perforasyon gibi 2 büyük komplikasyonu vardır(14). Meckel divertikülü ileumda antimezenterik yüzdendir ve barsak katlarının tamamını içerdiği için gerçek divertikül olarak tanımlanmaktadır. Kanama, perforasyon, tıkanıklık ve divertikülit başlıca komplikasyonlarıdır(15). Tanısında direkt grafiler, abdomen ultrasonografi, bilgisayarlı tomografi ve sintigrafi gibi görüntüleme yöntemleri kullanılabilir de gerçekte tanı çoğunlukla karın ağrısı etyolojisi ile opere edilen hastalarda rastlantısal olarak konulmaktadır(16). Bizim sunduğumuz vakada da karın ağrısı etyolojisi, akut apandisit şüphesi ile opere edilen hastada eksplorasyon esnasında rastlantısal olarak karşılaşılan meckel divertikül perforasyonu tablosu mevcuttu. Hastanın sitrülinemi hastası olması sebebi ile karın ağrısı, bulantı kusma gibi dispeptik şikayetlerin varlığı önceki 5 yıllık süreçte sıklıkla mevcuttu.

#### 4. Sonuç

Metabolik hastalar da dahil olmak üzere dispeptik şikayetleri olan hastalarda meckel

divertikül olguları kolaylıkla atlanabilmektedir. Bu sebeple ayırıcı tanıda meckel divertikülü mutlaka göz önünde bulundurulmalıdır.

#### KAYNAKLAR

1. Maestri, N. E., Clissold, D. B., & Brusilow, S. W. (1995). Long-term survival of patients with argininosuccinate synthetase deficiency. *The Journal of pediatrics*, 127(6), 929-935.
2. Brusilow SW, Horwich AL. Urea cycle enzymes. In: Scriver C, Beaudet A, Valle D, Sly W, eds. *Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 8 ed. New York: McGraw Hill;2001:1909-63
3. Rezvani, I., & Auerbach, V. H. (2000). Urea cycle and hyperammonemia. *Berhman R, Kliegman R, Jenson H (red). Nelson textbook of pediatrics*. 16e druk. Philadelphia: Saunders, 367-72.
4. Tokatli, A., Coşkun, T., & Ozalp, I. (1997). Citrullinemia. Clinical experience with 23 cases. *The Turkish journal of pediatrics*, 40(2), 185-193.
5. Guss, D. A., & Hoyt, D. B. (1987). Axial volvulus of Meckel's diverticulum: a rare cause of acute abdominal pain. *Annals of emergency medicine*, 16(7), 811-812.
6. Peoples, J. B., Lichtenberger, E. J., & Dunn, M. M. (1995). Incidental Meckel's diverticulectomy in adults. *Surgery*, 118(4), 649-652.
7. Berne, A. S. (1959). Meckel's diverticulum: X-ray diagnosis. *New England Journal of Medicine*, 260(14), 690-696.
8. Park, J. J., Wolff, B. G., Tollefson, M. K., Walsh, E. E., & Larson, D. R. (2005). Meckel diverticulum: the Mayo Clinic experience with 1476 patients (1950–2002). *Annals of surgery*, 241(3), 529-533.
9. Albayram, S., Murphy, K. J., Gailloud, P., Moghekar, A., & Brunberg, J. A. (2002). CT findings in the infantile form of citrullinemia. *American journal of neuroradiology*, 23(2), 334-336.
10. Walser M. Urea cycle disorders and other hereditary hyperammonemic syndromes. In: Stanbury JB, Whyngaarden JB, Frederickson DS, Goldstein SI, Brown MS, eds. *The Metabolic Basis of Inherited Disease*. 5th ed. New York, NY: McGraw-Hill;1985: 419-20
11. GÜLCAN, H., BIÇAK, U., & AKINCI, A. Citrullinemia associated with congenital hypothyroidism. *Ege Tıp Dergisi*. 2004; 43 (3): 197, 9.
12. McMurray, W. C., Mohyuddin, F., Rossiter, R. J., Rathbun, J. C., Valentine, G. H., Koegler, S. J., & Zarfes, D. E. (1962). Citrullinuria: a new aminoaciduria associated with mental retardation. *The Lancet*, 279(7221), 138.
13. Başaklar, A. C. (2006). Bebek ve çocukların cerrahi ve ürolojik hastalıkları. *Ankara: Palme Yayıncılık*, 1765-86.
14. Akçakaya A, Alimoğlu O, Ozkan OV, Sahin M. Complicated Meckel's diverticulum. *Ulus Travma Acil Cerrahi Derg* 2003;9(4):246-9
15. Kirshtein B, Roy-Shapira A, Lantsberg L, Avinoach E, Mizrahi S: Laparoscopic management of acute small bowel obstruction. *Surg Endosc* 2005, 19:464-467.